

La lettre de la Fondation Jérôme Lejeune

POUR LA RECHERCHE SUR LES MALADIES GÉNÉTIQUES DE L'INTELLIGENCE **JANVIER 2011 N° 71 – 1€**



Chers amis,

Tantôt borné, tantôt infini, l'horizon est mesure de notre vision du monde et en 2011, bioéthique et recherche vont nous donner de belles occasions d'élargir notre regard. Je souhaite que les prochaines discussions politiques sur le dépistage des enfants trisomiques nous révèlent des contrées du cœur insoupçonnées : une capacité renouvelée à aimer et à nous organiser collectivement pour protéger les plus fragiles. Côté recherche, c'est l'horizon qui nous rejoint, car la Fondation réunit à Paris les chercheurs du monde entier spécialisés sur les maladies de l'intelligence. Je me réjouis avec vous de la persévérance de ces explorateurs scientifiques. Un jour, ces efforts seront récompensés !

Avec tous mes remerciements pour votre fidélité

Madame Jérôme Lejeune,
vice-présidente

Que fais-tu de ton frère ?

Il n'y a pas si longtemps, on était encore capables d'articuler *« nous sommes tous frères »*. On raconte même que les humanistes laïcs et les catholiques romains s'entendaient sur ce point.
Les uns parlaient plus volontiers de fraternité, les autres de l'amour du prochain. Peu importe. Cela n'empêchait pas de s'écarter du droit chemin de temps en temps, mais au moins on reconnaissait les idéaux qu'on avait trahis. Et on pouvait y revenir.
Aujourd'hui, on aurait bien du mal à prononcer *« nous sommes tous frères »* tant nous sommes devenus impuissants à répondre au premier devoir de la fraternité qui consiste à défendre son frère. Il ne s'agit pas d'une charge obscure mais d'un acte positif pour vivre en homme. Caïn, pour l'avoir méconnu, s'est attiré la question qui torturera l'humanité jusqu'à la fin du monde : *« qu'as-tu fait de ton frère ? »*. Antigone est morte pour avoir

(Suite de l'édito page 2)

(Suite de l'édito)

défendu son frère sous les murailles de Thèbes.
Etre frère n'est pas confortable, c'est accepter de prendre des risques.

Aujourd'hui, que voyons-nous ? Un Etat qui organise l'élimination des plus faibles, qui verse une rente sans fin aux laboratoires pour faire exécuter ses basses œuvres, qui broie le cœur des parents et détruit la conscience des médecins, qui prétend que s'il ne naît plus aucun petit frère ni aucune petite sœur trisomique en France, c'est parce que tout le monde serait eugéniste !
Face à cette horreur, où est l'indignation ? Plus personne ne semble capable de défendre son frère ! Les appels lénifiants au dialogue sonnent comme des glas et meurent en larmes de sang.
Les technocrates d'une société sans tache ont naturellement un ami trisomique, comme on a un ami juif ou un ami homosexuel... Eh bien non ! Au-delà du dialogue, j'ai surtout le devoir sacré d'arrêter la main qui s'abat sur mon frère.
Si, malgré ce que nous avons chiffré, démontré, publié, rien ne devait changer dans la prochaine loi bioéthique, que les politiques parjures ne viennent pas mendier le soutien des catholiques romains et des humanistes laïcs. Nous rappellerons à Créon que ses édits de lâcheté ne peuvent l'emporter sur les lois immuables. Notre ardeur a la jeunesse éternelle d'Antigone.



Jean-Marie Le Méné, Président de la Fondation Jérôme Lejeune



Mobilisation de professionnels contre la généralisation du dépistage de la trisomie 21



Le 8 décembre dernier, *Le Quotidien du Médecin* a publié dans ses colonnes une « Tribune libre » qui a aussitôt attiré l'attention de la Fondation Jérôme Lejeune. L'auteur, gynécologue-obstétricien au centre hospitalier de Béziers, y annonçait la création d'un Comité pour sauver la médecine prénatale et lançait, par la même occasion, un véritable appel à la mobilisation de tous ses confrères et en particulier, aux spécialistes de la grossesse.

Dans ce texte dense et argumenté, le Dr Patrick Leblanc, qui coordonne ce Comité pour sauver la médecine prénatale, dresse un constat alarmant de la situation : *« En nous demandant de dépister plus et plus tôt pour éliminer plus, nous sommes devenus les agents d'un nouvel eugénisme organisé par l'Etat »*

écrit-il, et d'ajouter : « *Plus de 800 000 femmes enceintes chaque année, ainsi que les gynécologues-obstétriciens et les sages-femmes sont captifs d'un système de dépistage aux lourdes implications médico-légales et éthiques qui engagent sérieusement l'avenir de nos professions et de notre société* ».

Le Président du Comité pour sauver la médecine prénatale souligne en outre que les « *800 000 tests sériques maternels par an représentent une véritable manne pour des firmes de génie génétique* ».

« Nous ne pouvons pas nous taire car nous sommes pris dans un étau. »

« *Serions-nous alors également les captifs d'un juteux marché économique ?* » se demande-t-il.
Le Dr Leblanc rappelle aussi que « *l'Etat n'envisage aucune politique de recherche thérapeutique sur le handicap mental* ».

Ce Comité pour sauver la médecine prénatale, considérant qu'il n'est « *pas possible de se taire* » parce que « *nous sommes pris dans un étau* », s'est donné pour objectif « *d'ouvrir un débat au sein de nos spécialités mais aussi avec le grand public et de faire parvenir au législateur un autre point de vue que le discours dominant* ».
Pour cela, le Dr Leblanc appelle les professionnels de la grossesse (sages-femmes, obstétriciens, échographistes...), les généralistes, les infirmières et les biologistes concernés à rejoindre les signataires de l'Appel publié sur le site **www.sauverlamedecineprenatale.org** (il est également possible à toutes personnes ayant vécu des difficultés liées à la problématique du diagnostic prénatal de déposer un témoignage sur le site).

Cet appel, relayé par plusieurs médias dont le journal *La Croix*[1], dénonce donc très clairement « *le dépistage généralisé de la trisomie 21* » qui « *tend à devenir une pratique eugénique* ». Comme l'a rappelé le quotidien – qui rejoignait d'ailleurs l'un des points du texte – la généralisation de ce dépistage est « *en contradiction flagrante avec l'article 16-4 du code civil* », aux termes duquel « *toute pratique eugénique tendant à l'organisation et à la sélection des personnes est interdite* ».

À l'heure où nous bouclons, le site internet du Comité pour sauver la médecine prénatale enregistre déjà près de 500 signatures.

Une telle initiative, venant du corps médical, ne peut que réjouir la Fondation Jérôme Lejeune, mobilisée et active sur ce sujet depuis tant d'années, à la suite du Pr Jérôme Lejeune. Espérons que ces professionnels de la santé parviendront à se faire entendre par nos élus qui devraient, d'ici quelques courtes semaines, décider de la teneur définitive de la prochaine loi de bioéthique.

1 - Edition du jeudi 9 décembre 2010

www.sauverlamedecineprenatale.org



Révision de la loi de bioéthique

La Fondation Jérôme Lejeune se mobilise dans la perspective de la révision de la loi de bioéthique. Son Président s'exprime régulièrement dans les médias.

Retrouvez ces prises de parole sur le site www.fondationlejeune.org :
- Interview publiée par *Famille chrétienne* le 6 janvier 2011
- Interview parue dans le quotidien *La Croix* du 30 novembre 2010
- Tribune publiée dans le quotidien *Le Figaro* du 26 octobre 2010
- Analyse du projet de loi de bioéthique
- Communiqués de presse sur le dernier avis rendu par le CCNE, l'interview de Jean Léonetti parue dans le Journal du dimanche du 8 novembre 2010, le recours intenté par la Fondation contre l'ABM, le projet de loi bioéthique, etc.

***La Revue des Deux Mondes*, qui consacre un dossier à la question de l'eugénisme dans son numéro de février 2011,** publie un passionnant débat entre Jean-Marie Le Méné et le célèbre biologiste Jacques Testart, "père" du premier bébé éprouvette né en France.

A lire également :
Nascituri te salutant, la crise de conscience bioéthique, de Jean-Marie Le Méné, aux éditions Salvator.



Le Pr Vincent des Portes, co-auteur d'un essai clinique encourageant sur l'X Fragile


Pr Vincent des Portes

Les conclusions d'un essai clinique européen sur l'X fragile viennent d'être publiées dans la revue *Science translational Medicine.* Le Pr Vincent des Portes, co-auteur de cette publication et membre du Conseil scientifique de la Fondation Jérôme Lejeune, a bien voulu nous éclairer sur cette étude.

L'X Fragile fait-elle partie des maladies rares et quels en sont les symptômes ?

L'X Fragile, qui touche un garçon sur 5 000 et une fille sur 9 000, est la première cause héréditaire de déficit intellectuel (la trisomie 21 étant la 1e cause génétique de déficit intellectuel).

Outre une déficience intellectuelle parfois importante, cette affection génère des troubles comportementaux assez caractéristiques tels que hyperactivité, anxiété, comportements répétitifs, parfois auto agressivité, qui parasitent la vie quotidienne. Ces symptômes sont liés à un défaut de filtrage des stimuli sensoriels et émotionnels.

En quoi consiste le médicament qui vient de faire l'objet d'un premier essai clinique chez le patient ?

C'est le blocage de l'expression du gène FMR1, porté par le chromosome X, qui est à l'origine de cette pathologie. Cette anomalie empêche la production du produit de ce gène, la protéine FMRP. Cette dernière étant inactive, elle ne peut pas réguler les récepteurs mGluR5, qui utilisent le glutamate, l'un des principaux neuromédiateurs dans le cerveau.

Le médicament que nous avons testé – AFQ056 –, est un antagoniste spécifique des récepteurs au glutamate de type mGluR5 qui permet d'atténuer l'hyperexcitabilité de la voie du glutamate bien démontrée dans le modèle souris de cette maladie.

« Les patients sont apaisés, plus attentifs, plus réceptifs. »

Quels sont les effets du médicament constatés lors de cet essai ?

Son effet sur l'ensemble des troubles comportementaux est apparu très clairement : l'irritabilité et les comportements répétitifs sont diminués, les patients sont apaisés, plus attentifs, plus réceptifs. En revanche, il faudra un essai sur une plus longue durée et davantage de patients pour savoir s'il a un effet direct sur la déficience intellectuelle ou si celle-ci est réduite simplement du fait de la réduction des troubles comportementaux.

De manière inattendue, nous avons observé que les patients les plus améliorés étaient ceux chez qui le gène en cause (FMR1) était totalement inactivé ! C'est un argument fort pour espérer que ce médicament cible un mécanisme essentiel et constitutif du syndrome de l'X fragile.

Qui est à l'origine de cette piste thérapeutique ?
C'est une molécule développée par le laboratoire Novartis qui s'est avérée active sur la souris modèle de l'X-fragile. Novartis a donc sollicité trois équipes cliniques européennes pour conduire l'essai chez l'Homme. Les deux premiers co-auteurs de cette étude sont le Pr Sébastien Jacquemont, de l'Université de Lausanne, et le Dr Aurore Curie, neuro-pédiatre dans mon service au CHU de Lyon, qui avait en charge la réalisation concrète de ce travail. Quatorze patients, sur la trentaine testée dans le cadre de cette première étude, l'ont été par mon équipe dans le laboratoire CNRS L2C2 à l'Institut des Sciences Cognitives à Bron. Cela a été une expérience humaine très riche, grâce à la confiance des personnes atteintes du syndrome, et la motivation de leurs familles et des associations de parents (Le Goéland, Xtraordinaire) partenaires de cette aventure.



Quelles sont les étapes suivantes prévues pour poursuivre les évaluations cliniques ?
A partir de février 2011, le développement de l'AFQ056 passe en phase 3 avec la collaboration de 22 centres dans le monde, situés notamment aux Etats-Unis, en Australie et dans de nombreux pays européens dont la France. Plus de 160 patients adultes seront concernés. A l'automne 2011, une étude portant sur des patients adolescents de 12 à 17 ans viendra compléter l'étude sur les adultes.



jijl

JIJL 2011 : un temps d'information pour les familles

Lors des prochaines Journées internationales Jérôme Lejeune (24-26 mars à Paris), un temps sera spécialement réservé aux familles et accompagnants de personnes atteintes de maladies génétiques de l'intelligence.

Cette initiative traduit la volonté de la Fondation, et plus particulièrement du corps médical, d'être au plus près des besoins, notamment en termes d'information, des patients et des familles.

La rencontre se décomposera en trois temps : **synthèse des avancées de la recherche évoquée lors du congrès scientifique ; présentation des politiques menées à l'égard des personnes handicapées mentales** par Christel Prado, présidente de l'Unapei ; **interventions de médecins autour des problématiques cliniques spécifiques des maladies génétiques de l'intelligence** (épilepsie, obésité, apnée du sommeil…).

Le Pr Marie-Odile Rethoré, de l'Institut Jérôme Lejeune interviendra à propos des grands-parents et des fratries. Elle concluera l'après-midi.

Journées internationales Jérôme Lejeune 2011 **Samedi 26 mars 14h-17h**
À l'Institut Pasteur **25-28 rue du Docteur Roux, 75015 Paris**

Inscriptions par mail à l'adresse **famillesetaccompagnants@jijl.net** *en indiquant le nom, le prénom et les coordonnées de chaque personne inscrite (une carte d'identité sera demandée à l'entrée de l'Institut Pasteur).*

Messe pour la vie

A l'occasion du 17e anniversaire du rappel à Dieu du Pr Lejeune, Madame Jérôme Lejeune et l'Association des Amis du Professeur Jérôme Lejeune ont demandé à Mgr Dominique Rey, évêque de Fréjus-Toulon, de célébrer une messe pour la vie.

Elle sera célébrée le samedi 2 avril prochain, à 18h30, en l'église Saint-François-Xavier (7, place du Président Mithouard, Paris 7e).

Le mot du Trésorier

Chers amis,

La Fondation enregistre à la clôture de l'exercice 2009-2010 une collecte (dons + legs) en hausse de 7% par rapport à l'exercice passé, et un bénéfice comptable proche de 770 k€.

Cet excédent va alimenter les réserves de la Fondation pour consolider son assise financière et lui permettre ainsi de financer les ambitieux programmes de recherche en cours. L'exercice passé a vu la réglementation évoluer. Celle-ci nous impose notamment des changements dans la présentation du Compte Emploi Ressources : il s'agit désormais de présenter le poids des différentes charges (statutaires, collecte, fonctionnement) dans l'utilisation faite des dons collectés. Pratiquement, vous pouvez aujourd'hui répondre à la question : pour 100 euros de dons utilisés, combien la Fondation en a-t-elle alloué au financement de ses missions statutaires, combien la Fondation en a-t-elle consacré au financement de ses frais de collecte, et combien la Fondation en a-t-elle dépensé pour financer les frais de fonctionnement ?

En nous permettant de retrouver le niveau de collecte de l'exercice 2007-2008 dans un environnement économique et financier largement dégradé, votre générosité nourrit la vitalité de la Fondation et l'efficacité de son action. Elle démontre également la pertinence d'une approche humaine et intégrale du handicap, alors que notre modèle social est aujourd'hui largement remis en cause.

Elle nous oblige enfin à aborder avec ambition l'exercice à venir et plus généralement la mission que nous nous sommes fixés : mettre la recherche médicale au service des malades et de la vie. Nous vous en remercions du fond du cœur.



Alexis Dyèvre, Trésorier

Exercice du 1er juillet 2009 au 30 juin 2010

Les temps forts de l'année

CHERCHER : 2009-2010 marque un tournant : les recherches marquant des avancées, la communauté scientifique internationale dans l'ensemble croit désormais à la possibilité de mettre au point des traitements pour les maladies génétiques de l'intelligence. Les chercheurs s'investissent de plus en plus.

SOIGNER : la Fondation a accompagné l'Institut Jérôme Lejeune dans son délicat dossier de pérennisation. Les négociations ont abouti à la signature d'un accord pour l'adossement définitif de la consultation médicale à l'Hôpital St Joseph de Paris à partir de 2011, selon les prescriptions du Ministère de la Santé.

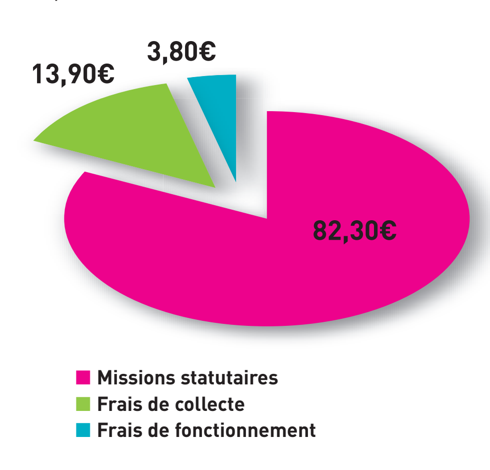
DÉFENDRE : la Fondation s'est mobilisée dans la perspective de la révision de la loi de bioéthique : publication de *"Nascituri te salutant"*, rencontres avec des politiques, conférences, actions pour contrer une menace sur la loi anti-perruche, recours contre l'Agence de biomédecine...

Elle a multiplié les actions publiques : la Fondation a également organisé plusieurs évènements majeurs, dont un congrès scientifique international à Monaco, réunissant 500 participants ; des manifestations à destination du grand public et des personnes handicapées, notamment dans le cadre de la fête de la science 2009 ; la remise de prix scientifiques à l'Académie de médecine.

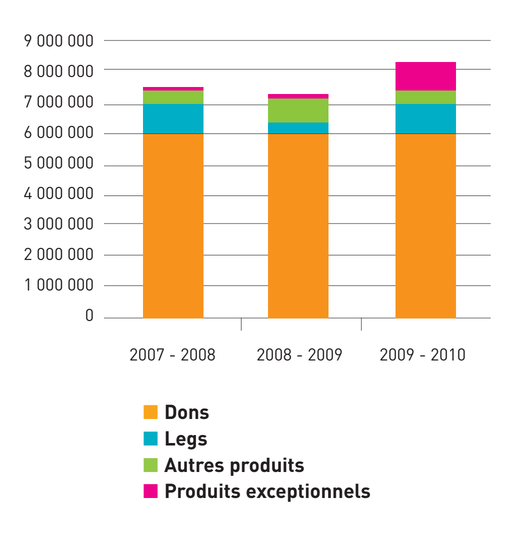
82,3 % des ressources utilisées sont affectées aux missions définies par les statuts

Un don de 100€ est utilisé

- à hauteur de **82,30€** pour nos **missions statutaires**
- à hauteur de **13,90€** pour nos **frais de collecte**
- à hauteur de **3,80€** pour nos **frais de fonctionnement**



Les ressources de la Fondation
La force de votre générosité



Nos actions 2009-2010 en chiffres



44 programmes de recherche financés.

2,4 M € dépensés pour la recherche sur les maladies génétiques de l'intelligence.

1 Congrès scientifique international.

3 700 consultations médica[...] et paramédicales à l'Institut Jérôme Lej[...]

Compte d'Emploi des Ressources de la Fondation Jérôme Lejeune :

	Proforma 2008-2009 Ressources de l'exercice	Exercice 2009-2010 Ressources de l'exercice	
1 - Ressources issues de la générosité du public	6 657 K€	7 041 K€	···utilise···> 6 248 K€ (sur 7 041 K€)
- Dons	6 181 K€	6 057 K€	
- Legs et donations	342 K€	927 K€	
- Produits financiers	134 K€	57 K€	
2 - Autres produits d'exploitation	539 K€	393 K€	···utilise···> 393 K€
SOUS-TOTAL	**7 196 K€**	**7 434 K€**	
3 - Produits exceptionnels	95 K€	750 K€	···utilise···> 750 K€
I - TOTAL DES RESSOURCES	**7 291 K€**	**8 184 K€**	
	Emplois de l'exercice	**Emplois de l'exercice**	pour financer:
1 - Actions statutaires	5 879 K€	5 173 K€	= 5 144 K€ - 82,3% + 29 K€
- Chercher / Maladies génétiques de l'intelligence	1 843 K€	2 355 K€	
- Chercher / Cellules souches	1 274 K€	57 K€	
- Soigner	1 203 K€	1 111 K€	
- Défendre	569 K€	580 K€	
- Autres actions statutaires	990 K€	1 070 K€	
2 - Actions de collecte et de communication	899 K€	886 K€	= 866 K€ - 13,9% + 20 K€
3 - Frais de fonctionnement	794 K€	762 K€	= 238 K€ - 3,8% + 523 K€
SOUS-TOTAL	**7 572 K€**	**6 820 K€**	
4 - Dotations aux provisions	48 K€	24 K€	
5 - Charges exceptionnelles	3 K€	571 K€	571 K€
II - TOTAL DES EMPLOIS	**7 622 K€**	**7 415 K€**	
III- RESULTAT	**-331 K€**	**769 K€**	

Ces comptes sont validés par le cabinet Mazars, expert comptable, et certifiés par PwC, commissaire aux comptes.
Les comptes complets sont à votre disposition sur le site internet du journal officiel des associations ou sur simple demande écrite.

Nos missions

Chercher :

- Recherche interne (dont CiBleS21) .... **808 915€**
- Recherche clinique (par l'Institut) .... **313 384€**
- Subventions de programmes externes MGI* .... **1 156 516€**
- Subventions Cellules Souches .... **50 000€**
- Autres frais de recherche .... **83 839€**

* MGI : maladies génétiques de l'intelligence

Soigner :

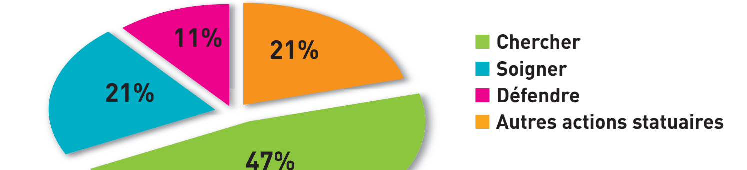
- Financement de l'Institut : (consultations médicales et paramédicales spécialisées) .... **1 111 000€**

Défendre :

- Bioéthique (dont Gènéthique) .... **281 695€**
- Soutiens de proximité (dont actions éducatives) .... **298 088€**

Autres actions statutaires :

- Communication statutaire (dont congrès) .... **667 331€**
- St-Jacques : (laboratoire, accueil soins et bureaux) .... **402 545€**



Questions / réponses sur le Compte Emplois des Ressources :

Le nouveau Compte Emploi des Ressources (CER) : de quoi s'agit-il ?
En obligeant à présenter de façon isolée l'emploi des ressources issues de la générosité du public réellement utilisées sur l'exercice, le nouveau CER permet aussi à la Fondation de mettre en lumière ses efforts pour financer les frais de fonctionnement et de collecte par d'autres ressources que celles en provenance des donateurs. Pour que celles-ci soient utilisées au maximum pour les missions de recherche, soin et défense des malades.

Que veut dire « proforma » ?
Cela veut dire que les comptes 2008-2009 ont été présentés selon la forme et les imputations comptables imposées à la présentation des comptes 2009-2010 , pour une lecture comparative immédiate de ceux-ci.

Dons : comment évoluent-ils ?
La Fondation a moins de donateurs mais ceux-ci sont très fidèles et le don moyen augmente grâce à l'apport des dons issus de la fiscalité sur l'ISF. Les incertitudes sur la politique fiscale font craindre une baisse des dons dans l'avenir et des actions plus coûteuses de recrutement de nouveaux donateurs sont envisagées.

Que recouvrent les « autres produits d'exploitation » ?
Entre autres, les ventes de livres, les manifestations payantes, les loyers perçus sur les anciens bureaux de la Fondation et auprès de l'Institut Jérôme Lejeune, les produits financiers issus de la dotation initiale.

Le résultat positif suppose-t-il qu'il n'y a pas eu assez de missions statutaires ?
Non. Le bénéfice 2009-2010 s'est réalisé en fin d'exercice sur un résultat exceptionnel (vente, en juin, de bureaux pour un montant de 750 K€ à rapprocher d'une valeur d'actifs de 571 K€) et un montant de legs non prévu (585 K€ de plus qu'en 2008-2009). Ils permettront de financer un nouvel et ambitieux programme de recherche sur la trisomie 21 « Interaction Protéine Protéine » dès 2010-2011, malgré les incertitudes qui pèsent sur la politique fiscale en matière de dons.

ales
eune.

20 000
spécialistes abonnés à « Gènéthique », la revue de presse bioéthique.

250 000
Manuel bioéthique des Jeunes distribués gratuitement depuis sa création.

40
jeunes handicapés reçus au Conseil de l'Europe à Bruxelles à la suite du concours Europ'Affiche.

700
élèves « à la Découverte de la Trisomie 21 » dans le cadre de l'exposition de la Fête de la Science 2009.



© Inserm - Patrice Latron

Centre hospitalier universitaire Bretonneau, Tours.

Une politique de recherche en accord avec la pensée de Jérôme Lejeune

Pr Pierre Kamoun



Pr Jérôme Lejeune

Pour compléter la présentation du rapport d'activité de la Fondation pour la période du 1er juillet 2009 au 30 juin 2010 (pages 6 et 7), nous avons souhaité vous rendre compte de l'ensemble des actions menées par le Conseil scientifique pour cette même période. Ce bilan est signé du Pr Pierre Kamoun, président du Conseil scientifique.

Le Conseil scientifique de la Fondation Jérôme Lejeune procède chaque année à l'étude de plusieurs centaines de projets de recherche. Au cours de l'année écoulée (2°semestre 2009 et 1°semestre 2010), 44 subventions de recherche ont été attribuées pour un montant de 1 100 000€ : dix-huit sur la trisomie 21, neuf sur différents retards mentaux liés au chromosome X et dix-sept sur différentes maladies, chromosomiques ou génétiques. Sept pays participent à ces recherches : France (21 financements), États-Unis (8 financements), Italie (7 financements), Espagne (5 financements) et enfin, avec chacun un financement, l'Australie, la Belgique et la Grande-Bretagne.

La recherche soutenue par la Fondation Jérôme Lejeune a donc cette particularité d'être internationale ce qui n'est pas le cas avec d'autres associations et fondations caritatives exerçant leurs fonctions sur le territoire français.

Les actions 2009-2010 du Conseil Scientifique en chiffres

1 100 000 € le montant total des financements accordés

20 subventions concernent la trisomie 21

14 subventions concernent les maladies monogéniques

Dans la recherche sur le retard mental lié à une maladie génétique, deux axes sont importants : d'une part l'identification du ou des gènes impliqués et de leur mode d'action, d'autre part l'obtention de modèles animaux de ces maladies. Le degré de difficulté varie selon les cas, relativement aisé dans les maladies monogéniques lorsqu'il s'agit de supprimer un gène dans le génome d'une souris permettant ainsi d'obtenir des souris KO (knock out) pour ce gêne, plus difficile pour les maladies chromosomiques car il s'agit alors de supprimer un ensemble de gènes ou au contraire de faire surexprimer simultanément des dizaines, voire des centaines de gènes.

Dans le cadre de la recherche sur la trisomie 21, nous avons soutenu prioritairement cette année les projets qui visaient à améliorer notre compréhension des mécanismes d'action de chacun des quelques 350 gènes du chromosome 21, en privilégiant ceux dont la surexpression crée chez des modèles animaux de la maladie, une anomalie de la cognition.

Il faut souligner le fait qu'un nouveau modèle murin de la trisomie 21 a été obtenu dans un laboratoire américain dont nous avions soutenu l'action. Il sera d'une très grande utilité pour les recherches visant à déterminer les gènes responsables du retard mental dans la trisomie 21.
Nous avons par ailleurs soutenu les premières recherches sur l'inhibition pharmacologique de gènes potentiellement importants dans la survenue du retard mental : le traitement de la trisomie 21 ne sera trouvé qu'au bout d'un long chemin, mais la voie est ouverte.
Enfin, nous avons soutenu des projets de recherche visant le devenir immédiat des enfants trisomiques : mise au point de tests de détection précoce de la maladie d'Alzheimer, analyse des cancers pour en affiner la prévention, étude du métabolisme lipidique pour expliquer la faible fréquence de l'athérome chez les trisomiques 21.
D'autres maladies chromosomiques ont également retenu notre attention : des délétions, c'est-à-dire des pertes de petits fragments de chromosome (Syndromes de Smith-Magenis, de Williams-Beuren), font disparaître des gènes importants : il nous faut préciser leurs fonctions et trois projets ont été soutenus dans ce but.

Le retard mental lié au chromosome X n'est pas univoque. Sa forme la plus fréquente est le syndrome de l' X fragile (cf l'interview en pages 4/5). Le gène responsable est connu mais son mode d'action est à préciser et plusieurs subventions de recherche ont été attribués dans cet objectif. Un même souci de compréhension nous a conduits à subventionner des travaux sur les syndromes d'Opitz, de Rett, de Partington, également liés au chromosome X.

Les maladies monogéniques n'ont pas été négligées et neuf d'entre elles ont retenu notre attention (avec 14 projets acceptés) : il est impossible de les détailler ici, mais il est important de souligner que certains projets ont un intérêt plus large que l'étude d'une maladie rare : par exemple, la délivrance par des nanoparticules de médicaments susceptibles ainsi de passer la barrière séparant le sang du cerveau, a des implications potentielles dans de nombreuses maladies génétiques.
Il en est de même d'une étude sur l'utilisation possible de produits chimiques non toxiques pour stabiliser des protéines mutées, empêchant ainsi leur rapide destruction et donc permettant de rétablir une activité biologique presque normale.
Finalement le Conseil Scientifique de la Fondation Jérôme Lejeune a soutenu une recherche à visée thérapeutique sur les maladies génétiques de l'intelligence, en accord avec la pensée de Jérôme Lejeune.

9 subventions concernent des retards mentaux liés à l'X

7 pays participent à ces recherches

21 projets sont menés en France

8 projets sont conduits aux Etats-Unis

Composition du Conseil Scientifique

Membres du Bureau

Pr Pierre Kamoun
Président du Conseil Scientifique
Biochimie et biologie moléculaire
Ancien chef de Service de Biochimie à l'Hôpital Necker-Enfants Malades

Dr Clotilde Mircher
Génétique médicale
Praticienne à l'Institut Jérôme Lejeune

Dr Henri Bléhaut
Directeur de la Recherche à la Fondation Jérôme Lejeune

Autres membres

M. Henri Cousse
Conseiller Scientifique

Pr Bernard Kerdelhué
Neuro-endocrinologie et neurobiologie moléculaire
Directeur de Recherche au CNRS

Dr Sylvie de Kermadec
Gynécologie-obstétrique

Pr Pascale de Lonlay
Maladies du métabolisme
Hopital Necker - INSERM U781

Dr Marie-Geneviève Mattei
Génétique médicale et développement
Faculté de Médecine de la Timone - Marseille

Pr André Mégarbané
Génétique médicale • Faculté de Médecine
Université Saint Joseph - Beyrouth (Liban)

Pr Marie-Christine Mouren-Siméoni
Psychopathologie de l'enfant et de l'adolescent • Hôpital Robert Debré - Paris

Pr. Vincent des Portes
Neuropédiatre

Dr Marie-Claude Potier
Biologie • CNRS - UMR 7225 - Centre de recherche de l'ICM Paris

Dr Aimé Ravel
Pédiatrie, Génétique médicale
Praticien à l'Institut Jérôme Lejeune

Pr Pierre Roubertoux
Neurosciences et Génétique
INSERM UMR910 - Faculté de Médecine de Marseille

Dr Daniel Satgé
Anatomo-pathologie • Chef de Service au Centre Hospitalier de Tulle

Dr Emilie Schlumberger
Neuropédiatrie

Pr Pierre-Marie Sinet
Biologie moléculaire, Génétique médicale
Directeur de Recherche au CNRS

Pr Franck Sturtz
Neurologie • Professeur de Biochimie à l'Université de Limoges

M. Charles de Taisne
Corporate Development Sanofi-Pasteur

Courrier des lecteurs

Chers lecteurs,

à chaque publication de la Lettre de la Fondation, *vous êtes nombreux à nous faire part de votre réaction, de votre expérience, de vos préoccupations… Ces courriers nous confortent et nous soutiennent dans notre mission, c'est pourquoi nous sommes heureux d'en partager certains avec vous (avec l'accord de leur auteur bien entendu). Voici trois témoignages émouvants reçus en fin d'année.*

Un témoignage… pour vous encourager »

C'était il y a dix-huit ans, j'étais assise sur le banc d'un parc et je pleurais. Deux ans auparavant, j'avais vécu deux événements douloureux : une fausse-couche spontanée suivie, quelques mois plus tard, de la mort de mon mari. La douleur était encore très vive.

Les yeux tout embués de larmes, je regardais passer une groupe de jeunes avec leurs accompagnateurs. Une toute jeune fille est venue vers moi, s'est assise à côté de moi. Nous nous sommes regardées. Elle a posé son bras autour de mon cou et sa tête sur mon épaule, sans un mot.

Quelques secondes plus tard, elle est partie rejoindre le groupe, me laissant surprise de son initiative, mais ressentant une grande tendresse dans ce geste simple, gratuit et généreux.

Je n'oublierai jamais son visage marqué par la trisomie 21 dont elle était porteuse, ni le fait qu'elle sut, en un instant, me donner le réconfort dont j'avais besoin.

Aujourd'hui, à toi que dans mon cœur j'appelle "Elise", je te dis merci d'être venue à ma rencontre. Jeune fille trisomique, tu m'as fait du bien ! Tu n'as rien dit, mais tu as été là, présente à ma souffrance. Ton attitude a été pour moi riche d'enseignements. Je n'ai jamais rien su de toi, si ce n'est ce que j'ai reçu par toi : le goût de l'affection gratuite, et la conviction que Dieu me donnait un message pour ma vie, pour la Vie !

Depuis ce jour, les années ont passé, me permettant de rencontrer d'autres personnes trisomiques. Chaque fois, je me suis laissée surprendre par cette même tendresse et ces gestes vrais. Merci à toi, "Elise", qui tient une grande place dans mes souvenirs ».

Brigitte (Haute-Loire)

Don en prière quotidienne…

« En vous remerciant pour votre envoi de la *Lettre de la Fondation*, je réponds au nom des sœurs de ma Communauté. Nous sommes 24 religieuses et souhaitions vous dire que notre don n'a pas la possibilité de se faire en argent, mais en prière quotidienne pour la cause magnifique que vous défendez, le traitement de la trisomie 21, afin que vous trouviez les pistes efficaces à cette maladie. Grande union et souhaits dans la réussite de vos recherches. »



Tom Pouce

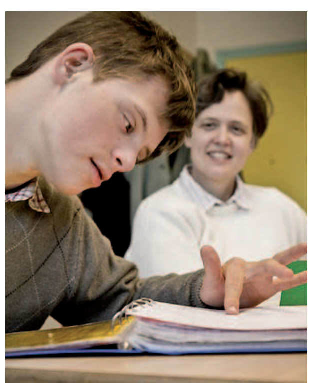
Ce petit mot est une occasion de vous dire que moi-même, jeune fille, j'ai été très marquée par une conférence du Pr Jérôme Lejeune, à la salle Wagram, où il avait parlé avec tant de simplicité et de vérité, de ce petit « Tom Pouce »…
Cela m'a accompagné toute ma vie, et j'ai eu la grande joie d'en avoir trois, maintenant de beaux jeunes gens ! (…) Merci de tout ce que la Fondation fait pour la Vie !

Bénédicte (Yvelines)



Chloé VENDROT

Philibert, un jeune homme à découvrir






Philibert Galland est un jeune homme trisomique très attachant. Si, sur le terrain sportif, ce passionné de football, de tennis et de vélo est un attaquant, en privé, il la joue plus « défensive ». Il faut alors prendre son temps pour discerner les différentes facettes de sa personnalité.

Le temps est une donnée cardinale pour découvrir Philibert Galland. Le jeune homme ne se livre pas aisément, en particulier face à un adulte. Le regard fixé sur ses chaussures, parlant doucement, il se dévoile par petites touches. L'adolescent de 17 ans n'est pourtant pas timide à en croire ses proches. Sur la réserve, peut-être. Sur ses gardes, plus sûrement.

Une prudence consécutive à une *« mauvaise expérience avec une enseignante »*, dixit sa maman. C'est pourtant à l'école, où il est décrit comme un élève *« participatif, consciencieux, plein d'entrain voire malicieux »*, que Philibert s'épanouit. Inscrit en deuxième année au lycée Sainte-Thérèse de la Fondation d'Auteuil (Paris), il y apprend notamment l'anglais, *« parce que je veux faire un stage en Hongrie du dimanche 30 mai au vendredi 10 juin,* détaille t-il. *J'ai hâte d'y aller. »*

Le jeune homme, aîné d'une fratrie de quatre enfants, se *« plait ici »*, entouré et apprécié de ses compagnons de classe : Christian, Mounir, Antoine, Jules-Eric, Alexandre, Abderramane et consorts. *« Je suis gentil avec les copains de la classe, ils disent que je suis un bon camarade »*, se réjouit-il.
Cet étudiant appliqué – le soin porté à la tenue impeccable de son classeur en témoigne sans équivoque – se révèle aussi un jeune homme sérieux et serviable lors des stages qu'il accomplit dans des magasins ou des banques. *« Il est heureux dans le monde professionnel »*, observe sa maman. *« Les employeurs sont ravis de l'accueillir »*, ajoute pour sa part Stéphanie de la Balle, l'un des ses professeurs.

Sur sa chaise, Philibert s'impatiente quelque peu : ses copains sont dehors et il se soucie de pouvoir les rejoindre au plus vite. Le moment est venu pour lui de s'éclipser. Le temps n'est plus aux révélations, mais à la récréation.

Du 19 au 24 mars 2011, la troupe « Conférence et Compagnie » vous invite à découvrir "Des Fâcheux"

trois pièces de Courteline, Guitry et Anouilh. Le montant des réservations faites au nom de la Fondation Jérôme Lejeune **sera intégralement reversé à la Fondation.**

Représentations :
Du samedi 19 au jeudi 24 mars 2011, tous les jours à 20h30, sauf le dimanche 20 mars à 17h30.
Théâtre ADYAR,
4 square Rapp, Paris 7e.

Prix des places :
18 € (si réservation avant le 14 mars) ou 20 € sur place.
12 € pour les enfants et étudiants.

Réservation :
télécharger le bon de réservation sur le site **www.fondationlejeune.org** ou envoyez votre demande de réservation et votre règlement sur papier libre à :
Conférence et Compagnie
Fondation Jérôme Lejeune
c/o A. Amigues
6 rue Marcel-Renault
75017 Paris

La recherche avance !

Merci d'y participer par votre don.

Le soutien régulier : une formule avantageuse pour le donateur et pour la Fondation

Pour soutenir encore plus efficacement les missions de la Fondation, optez pour le prélèvement automatique, celui-ci est avantageux aussi bien pour vous que pour la Fondation :

Le prélèvement automatique vous permet de **mieux répartir votre soutien à la Fondation Jérôme Lejeune.**

Vous choisissez le montant mensuel ou trimestriel le **plus adapté à votre budget.**

Il vous libère du souci d'avoir à vous rappeler si vous avez déjà fait votre don.

Il peut être interrompu sur simple demande de votre part.

Il soutient les efforts persévérants des chercheurs.

Il aide durablement les malades et leurs proches.

Vous permettez à la Fondation d'avoir une meilleure visibilité sur son budget, et, ainsi, de **mieux le gérer.**

Vous assurez un financement régulier, **au rythme des besoins de la Fondation.**

Vous faites faire à la Fondation **l'économie de frais postaux.**

Vous recevez, cinq fois par an, *la Lettre de la Fondation* qui vous tient informé des actions menées grâce à votre soutien régulier.

Un reçu fiscal vous sera envoyé en fin d'année : il vous permettra, selon votre situation fiscale, de déduire 66% de votre impôt sur le revenu (IRPP) ou 75% de votre impôt sur la fortune (ISF).

Un formulaire d'autorisation de prélèvement est joint à la présente *Lettre de la Fondation* (voir le bulletin de soutien).

Pour vous aider à déterminer le montant mensuel ou trimestriel de votre don par prélèvement automatique, vous pouvez prendre en compte les informations suivantes :

10€/**mois**	→ 120€/an	→ déduction fiscale = 79€20	→ **coût réel =** 40€80
15€/**mois**	→ 180€/an	→ déduction fiscale = 118€80	→ **coût réel =** 61€20
20€/**mois**	→ 240€/an	→ déduction fiscale = 158€40	→ **coût réel =** 81€60
30€/**trimestre**	→ 120€/an	→ déduction fiscale = 79€20	→ **coût réel =** 40€80
50€/**trimestre**	→ 200€/an	→ déduction fiscale = 132€	→ **coût réel =** 68€

Vous souhaitez d'autres informations n'hésitez pas à contacter :
Anne Honoré
au **01 44 49 73 30**
ou par courriel à l'adresse :
ahonore@fondationlejeune.org



Toi, tu peux m'aider !



Fondation Jérôme Lejeune
37 rue des Volontaires 75725 Paris cedex 15
Tél. : 01 44 49 73 30 – Fax : 01 43 06 20 77
Site Internet – www.fondationlejeune.org

Institut Jérôme Lejeune (consultation médicale)
37 rue des Volontaires – 75725 Paris cedex 15
Tél. : 01 56 58 63 00 – Fax : 01 43 06 16 02

La Lettre de la Fondation, revue de la Fondation Jérôme Lejeune
31, rue Galande, 75005 Paris - Tél. : 01 46 33 31 82 – Fax : 01 44 07 16 25
CCP 376 0060M – La Source – ISSN : 1277-4545

Directeur de la Publication : Jean-Marie Le Méné
Rédactrice en chef : Ludovine de La Rochère
Infographiste : Muriel Duval
Conception graphique : Sevendesign
Crédits photos : DR – J. Brost – IJL - FJL - CRBG - Lennart Nilsson/SCANPIX - INSERM - Fotolia/Yuri Arcurs
Impression : Vincent Imprimerie
Numéro de la commission paritaire : 1209 H 89215

